**Formulario de Análisis Genómico Personalizado**

1. **INFORMACIÓN DEL CLIENTE**

|  |  |
| --- | --- |
| **Institución:** | **Fecha de envío:** |
| **Nombre:** | **Email:** |
| **Dirección:** |  |
| **Teléfono:** |  |

1. **INFORMACION DE LA MUESTRA**

|  |  |
| --- | --- |
|  | **TIPO DE MUESTRA (marcar con una X)** |
| **Nombre de la muestra** | **Variantes Anotadas (xcl)** | **Archivo Fastq** | **ADN** | **Sangre** |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |

1. **SOLICITUD DE ANÁLISIS**
2. **Análisis genético a partir de las variantes anotadas de los datos de Panel de Secuenciación Masiva de Inmunodeficiencias Primarias**

Se realiza un análisis de las variantes candidatas responsables de patología en base a los datos clínicos anónimos del paciente. Se entrega un informe con las variantes, su frecuencia alélica y la predicción de deletereidad en base al MSC.

El tiempo de análisis es de una semana

Precio: 50 eur/muestra

1. **Análisis genético a partir de las variantes anotadas de secuenciación masiva de exóma (WES)**

Se realiza un análisis de las variantes de los genes candidatos responsables de patología en base a los datos clínicos anónimos del paciente. Se entrega un informe con las variantes, su frecuencia alélica y la predicción de deletereidad en base al MSC.

El tiempo de análisis es de mes y medio

Precio: 600 eur/muestra

1. **Análisis genético a partir de las variantes anotadas de secuenciación masiva de genóma (WGS)**

Se realiza un análisis de las variantes de los genes candidatos responsables de patología en base a los datos clínicos anónimos del paciente. Se entrega un informe con las variantes, su frecuencia alélica y la predicción de deletereidad en base al MSC.

El tiempo de análisis es de tres meses

Precio: 1700 eur/muestra

1. **Análisis genético a partir de los datos crudos en formato FASQ del Panel de Secuenciación Masiva de Inmunodeficiencias Primarias**

Se realiza la anotación de las variantes y el análisis de las variantes candidatas responsables de patología en base a los datos clínicos anónimos del paciente. Se entrega un informe con las variantes, su frecuencia alélica y la predicción de deletereidad en base al MSC.

El tiempo de análisis es de una semana

Precio: 180 eur/muestra

1. **Análisis genético a partir de los datos crudos en formato FASQ de secuenciación masiva de exóma (WES)**

Se realiza la anotación de las variantes y un análisis de las variantes de los genes candidatos responsables de patología en base a los datos clínicos anónimos del paciente. Se entrega un informe con las variantes, su frecuencia alélica y la predicción de deletereidad en base al MSC.

El tiempo de análisis es de dos meses y medio

Precio: 800 eur/muestra

1. **Validación por secuenciación Sanger de las variantes seleccionadas**

A petición del usuario se podrán validar mediante secuenciación Sanger las variantes candidatas deseadas. Para ello el usuario entregará a la plataforma 1 microgramo de ADN o 3mL de sangre en EDTA. Se enviará un informe con la imagen del cromatográma de la variante. El precio incluye los primers y los todos los reactivos para las PCR. Y en el caso de que la muestra de partida sea sangre se incluyen los reactivos para la extracción y contaje de ADN.

El tiempo de análisis es de tres meses

Precio: 180 eur/muestra a partir de ADN

Precio: 220 eur/muestra a partir de sangre en EDTA

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **TIPO ANÁLISIS** | **DURACIÓN** | **PRECIO POR MUESTRA** | **SELECCIONAR (marcar con una X)** |
| **Análisis genético a partir de las variantes anotadas de los datos de Panel de Secuenciación Masiva de Inmunodeficiencias Primarias** | 1 semana | 50 eur |  |
| **Análisis genético a partir de las variantes anotadas de secuenciación masiva de exóma (WES)** | 1 mes y medio | 600 eur |  |
| **Análisis genético a partir de las variantes anotadas de secuenciación masiva de genóma (WGS)** | 3 meses | 1700 eur |  |
| **Análisis genético a partir de los datos crudos en formato FASQ del Panel de Secuenciación Masiva de Inmunodeficiencias Primarias** | 1 semana | 180 eur |  |
| **Análisis genético a partir de los datos crudos en formato FASQ de secuenciación masiva de exóma (WES)** | 2 meses y medio | 800 eur |  |
| **Validación por secuenciación Sanger de las variantes seleccionadas**  | 3 meses | 180 eur/muestra a partir de ADN |  |
| 220 eur/muestra a partir de sangre en EDTA |  |

1. **INSTRUCCIONES PARA EL ENVIO DE MUESTRAS**

Los archivos informáticos serán enviados a la dirección de correo electrónico rebeca.perez@idipaz.es

Los archivos FASTQ de gran tamaño serán enviados en disco duro o memoria USB y entregados a la dirección postal:

|  |  |
| --- | --- |
| Rebeca Pérez de Diego, PhDLaboratory of Immunogenetics of Human Diseases Office 3.2- 3rd floor- IdiPAZ Institute for Health ResearchHospital La Paz. Pº Castellana, 261, 28046, Madrid, Spain | Rebeca Pérez de Diego, PhDLaboratorio de Inmunogenética de las EnfermedadesDespacho 3.2, 3ª planta Instituto de Investigación Sanitaria Hospital La Paz-IdiPAZHospital La Paz, Pº Castellana, 261, 28046, Madrid, España |

Las muestras de ADN o Sangre serán enviadas a la dirección:

|  |  |
| --- | --- |
| Rebeca Pérez de Diego, PhDLaboratory of Immunogenetics of Human Diseases Office 3.2- 3rd floor- IdiPAZ Institute for Health ResearchHospital La Paz. Pº Castellana, 261, 28046, Madrid, Spain | Rebeca Pérez de Diego, PhDLaboratorio de Inmunogenética de las EnfermedadesDespacho 3.2, 3ª planta Instituto de Investigación Sanitaria Hospital La Paz-IdiPAZHospital La Paz, Pº Castellana, 261, 28046, Madrid, España |